

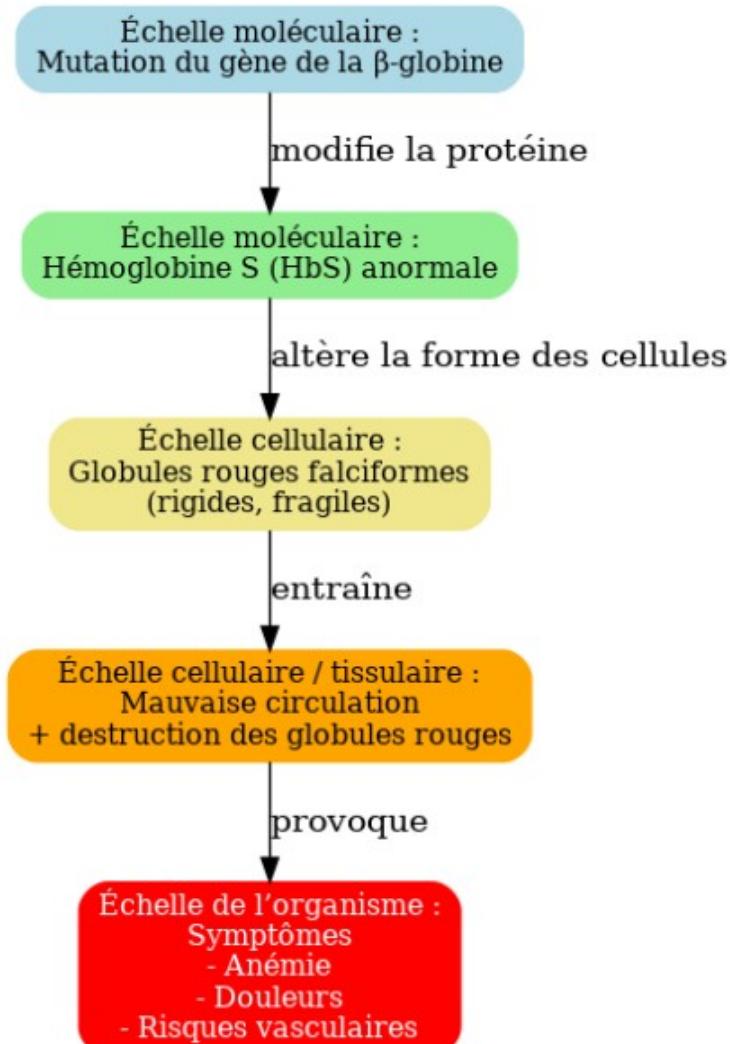
## 115- TD1 – Eléments de corrections : Dés gènes à la réalisation des phénotypes

### Question 1 :

Échelle	Individu non drépanocytaire	Individu drépanocytaire
<u>Moléculaire</u> (protéine)	Hémoglobine A (HbA) normale : soluble, transporte efficacement le dioxygène.	Hémoglobine S (HbS) : une mutation change un acide aminé (Glu → Val) → protéines s'associent et forment des fibres insolubles.
<u>Cellulaire</u>	Hématies biconcaves, souples, nombreuses → bonne circulation et transport efficace du O <sub>2</sub> .	Hématies falciformes (en faucille), rigides et moins nombreuses → mauvaise circulation, destruction plus rapide.
<u>Organisme</u>	Sang oxygéné correctement, pas d'anémie, bonne santé générale.	Anémie chronique, crises douloureuses, fatigue, essoufflement, risques d'accidents vasculaires et d'infections, espérance de vie réduite.

La mutation ponctuelle du gène de la  $\beta$ -globine provoque la substitution d'un acide aminé dans la protéine d'hémoglobine, donnant une hémoglobine S anormale. Cette protéine s'agrège en fibres dans les hématies, ce qui les déforme et les rend rigides. Ces hématies falciformes circulent mal dans les capillaires et sont détruites rapidement, ce qui se traduit par une anémie, de la fatigue, des douleurs et un risque accru de complications vasculaires chez l'individu.

### Question 2 :



La mise en place des différentes échelles du phénotype drépanocytaire